

TEMA 13. GENETICA MENDELIANA.

1. Introducción.

- La genética es la ciencia que estudia:
 - La herencia de los caracteres.
 - Cómo evolucionan se transmiten y se expresan.
 - Qué moléculas controlan su funcionamiento.
 - Qué aspectos poseen los individuos según su dotación genética.
- La genética se divide en:
 - Genética clásica o mendeliana.
 - Genética molecular.
 - Genética de poblaciones.
- Para comprender las dos últimas se requiere conocer a fondo la primera.

2. Los genes y los cromosomas.

- **Gen.** Varias definiciones.
 - Unidad fundamental de la herencia.
 - Porción de ADN que determina un carácter genético.
 - Fragmento de ADN que codifica la síntesis de una proteína.
 - Mendel los llamó factores hereditarios.
- **Locus.** Lugar que ocupa cada gen en un cromosoma (plural loci).
- **Cromosomas homólogos.** Para de cromosomas que recombinan durante la meiosis. Contienen los mismos genes en los mismos loci.
- **Alelos.** Cada una de las versiones que puede tener un gen.
- **Homocigótico o raza pura.** Células o individuos con alelos idénticos para una o varios caracteres.
- **Heterocigótico o híbrido.** Células o individuos con alelos diferentes para un carácter. Ambos calificativos también pueden aplicarse a un carácter determinado.
- **Herencia.** Proceso por el que determinados rasgos o características se transmiten de padres a hijos.















3. El genotipo y el fenotipo.

- **Genotipo.** Conjunto de genes presentes en un organismo heredado de sus progenitores. Es idéntico en todas sus células.
- **Fenotipo.** Conjunto de caracteres observables. Es la manifestación externa del genotipo.
- **Carácter.** Cualquier característica determinada genéticamente.

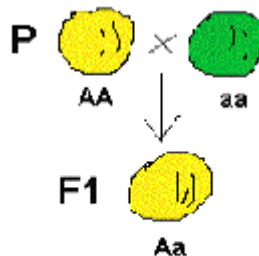
- **Dominante.** Alelo que se expresa en el individuo heterocigótico. Estos alelos se designan con letras mayúsculas.
- **Recesivo.** Alelo que solo se expresa en estado homocigótico. Se designan con letras minúsculas.
- **Herencia dominante.** Forma de transmitirse un carácter que posee un alelo dominante y otro recesivo.
- **Herencia intermedia.** Forma de transmitirse un carácter cuyos alelos son equipotentes y el fenotipo del heterocigótico es una mezcla de ambos.
- **Codominancia.** Tipo de herencia en la que los alelos son equipotentes pero en el híbrido se manifiestan ambos.

4. Los trabajos de Mendel.

- La genética nace como ciencia gracias a los trabajos del monje austriaco Gregor Mendel (1822-1884).
- Demostró que los caracteres hereditarios estaban determinados por factores independientes que se transmitían de generación en generación.
- Su trabajo no fue apreciado por sus contemporáneos.
- Entre sus **aciertos** destacan:
 - **Elección de la planta del guisante común *Pisum sativum*.**
 - Permite controlar la polinización.
 - Flores hermafroditas que se autopolinizan.
 - Es posible forzar la polinización cruzada.
 - Ciclo vital muy corto.
 - Varias generaciones al año.
 - Rasgos fáciles de observar.
 - **Obtención de líneas genéticamente puras.**
 - Cultivó durante varios años plantas que contenían las características que deseaba estudiar.
 - Seleccionó siete de dichas características.

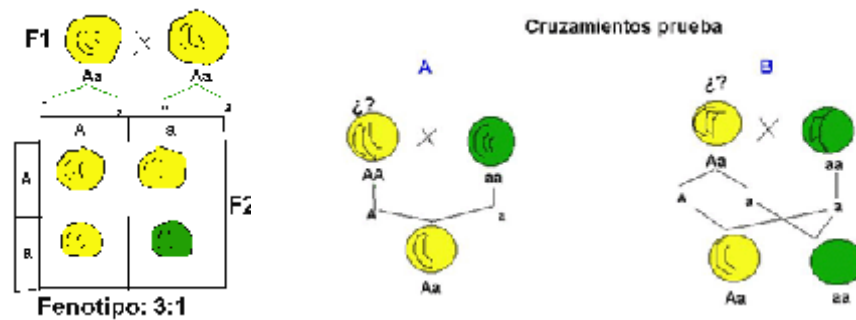
Semilla		Flor	Vaina		Tallo	
Forma	Cotiledones	Color	Forma	Color	Lugar	Tamaño
						
Gris y Redondo	Amarillo	Blanco	Lleno	Amarillo	Vainas axiales, Las flores crecen a lo largo	Largo (~3m)
						
Blanco y Arrugado	Verde	Violeta	Constreñido	Verde	Vainas terminales, Las flores crecen arriba	Corto (~30cm)
1	2	3	4	5	6	7

- Aplicación de métodos cuantitativos.
 - Registró los datos.
 - Realizó análisis estadístico.
- Distingue tres generaciones:
 - **Primera.** Designada como **parentales (P)**. Son Razas puras. Tras cruzarlas obtiene semillas que al germinar dan lugar a la siguiente generación.
 - **Segunda.** Llamada **primera generación filial (F₁)**. Son todas heterocigóticas. Las semillas obtenidas al cruzarlas generan la siguiente generación.
 - **Tercera.** Es la **segunda generación filial (F₂)**. Surge del cruzamiento de individuos de la anterior.
- En 1900 sus resultados fueron reinterpretados por Carl Correns, Erich von Tschermak y Hugo de Vries que formularon las leyes de Mendel tal como hoy se conocen.
- **Primera ley de Mendel.**
 - Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación.
 - Cuando se cruzan dos variedades de individuos de raza pura para un carácter determinado todos los descendientes son iguales entre sí e idénticos al progenitor que tiene el alelo dominante



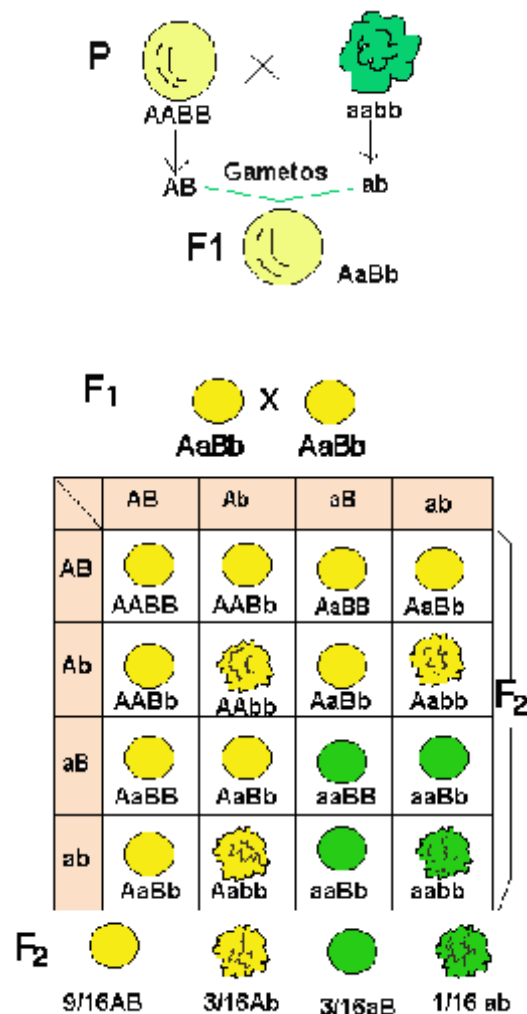
- **Segunda ley de Mendel.**
 - Ley de la separación de los alelos.
 - Cuando se cruzan entre sí individuos de F₁ el alelo que quedó oculto reaparece y los fenotipos parentales se observan en proporción 3:1.
 - Para probar que los alelos están en pares y se separan al formar los gametos se realiza el cruzamiento de prueba que permite

identificar el genotipo de un individuo de F_1 que muestra el alelo dominante al cruzarlo con el parental homocigótico recesivo.



- **Tercera ley de Mendel.**

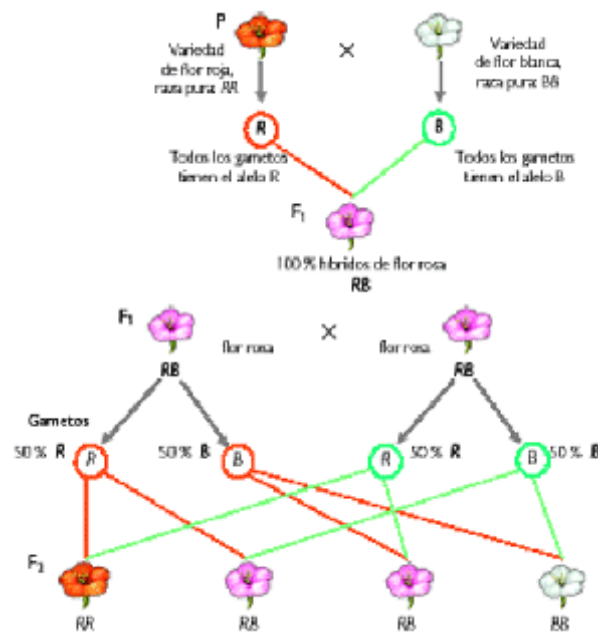
- Ley de la herencia independiente de los caracteres.
- Al estudiar simultáneamente la herencia de dos caracteres se observa que los alelos de un gen se transmiten independientemente de los alelos del otro, apareciendo en F_2 combinaciones de los fenotipos parentales.



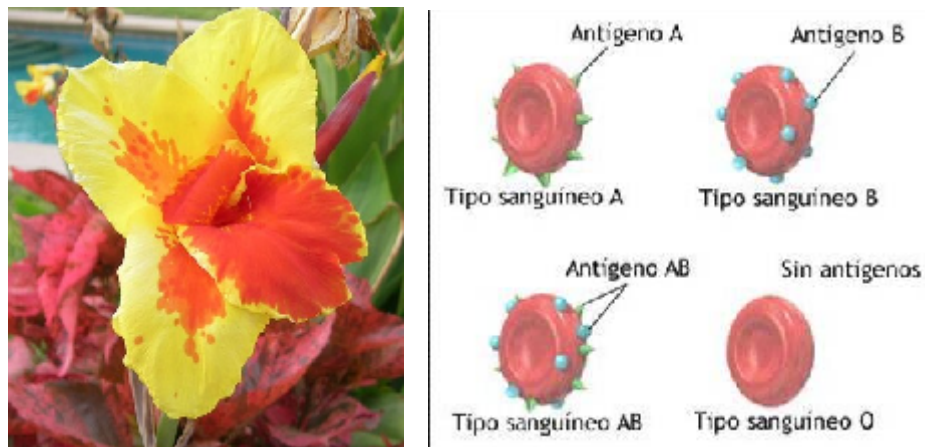
5. Variaciones de la herencia mendeliana.

- Son proporciones observadas en la descendencia al estudiar la transmisión de un carácter que no se ajustan a las leyes de Mendel. Las principales son las siguientes.

- Herencia intermedia.

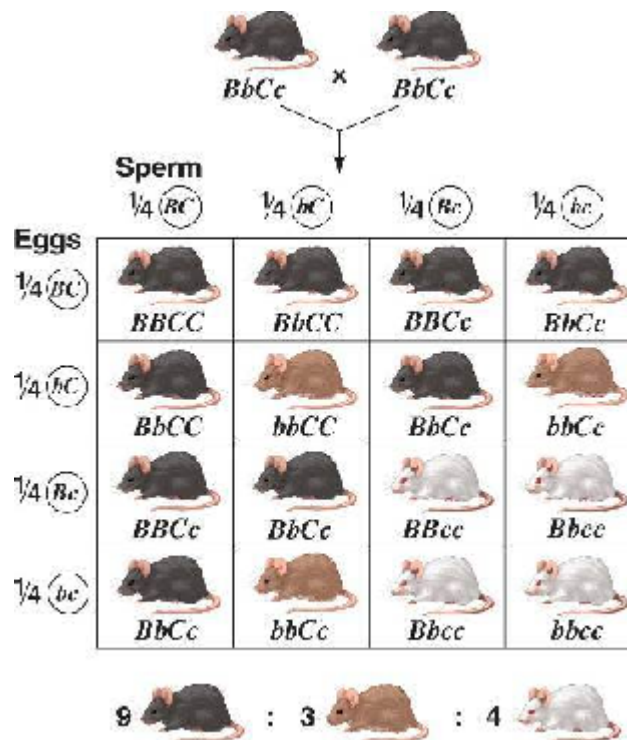


- Codominancia.



- **Interacciones génicas.** Un carácter depende de dos o más pares de alelos que interactúan entre sí. Distinguimos dos tipos:
 - **Interacción epistática.**
 - Modifica la proporción 9:3:3:1.
 - Se denomina epistasia a la interacción entre genes

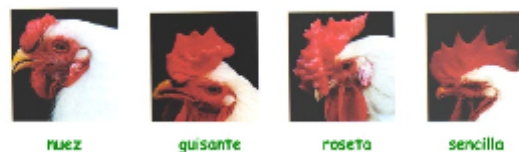
- Un alelo determina la expresión fenotípica de otro de diferente gen al que puede enmascarar.
- El influyente se denomina **epistático** y el influido **hipostático**.
- Un ejemplo es el **color en los ratones**. B es negro y b agutí, C produce color y c inhibe la síntesis de pigmento.










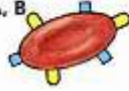
○ **Interacción no epistática.**

- No se modifica la proporción 9:3:3:1.
- Interaccionan genes entre los que **no hay jerarquía**.
- Todos contribuyen a la aparición de un nuevo fenotipo.
- Un ejemplo es la forma de las crestas de las gallinas.

Interacción no epistática 9:3:3:1



- **Alelismo múltiple.** Aunque cada individuo solo tiene dos copias de cada gen en la población puede haber más de dos alelos para un carácter. Es el caso de los grupos sanguíneos donde **A y B son codominantes y O recesivo**.

Fenotipo	Genotipo (Alelos presente)	Polisacáridos de la superficie de los glóbulos rojos	Anticuerpos en el plasma sanguíneo	Reacción con anticuerpos	
				Anticuerpos A	Anticuerpos B
O	ii	— 	 Anticuerpos A  Anticuerpos B	No	No
A	I ^A I ^A , I ^A i	A 	 Anticuerpos B	Sí	No
B	I ^B I ^B , I ^B i	B 	 Anticuerpos A	No	Sí
AB	I ^A I ^B	A, B 	—	Sí	Sí

ALELO DE LA MADRE	ALELO DEL PADRE	GENOTIPO DEL HIJO	FENOTIPO DEL HIJO
A	A	AA	A
A	B	AB	AB
A	O	AO	A
B	A	AB	AB
B	B	BB	B
B	O	BO	B
O	O	OO	O

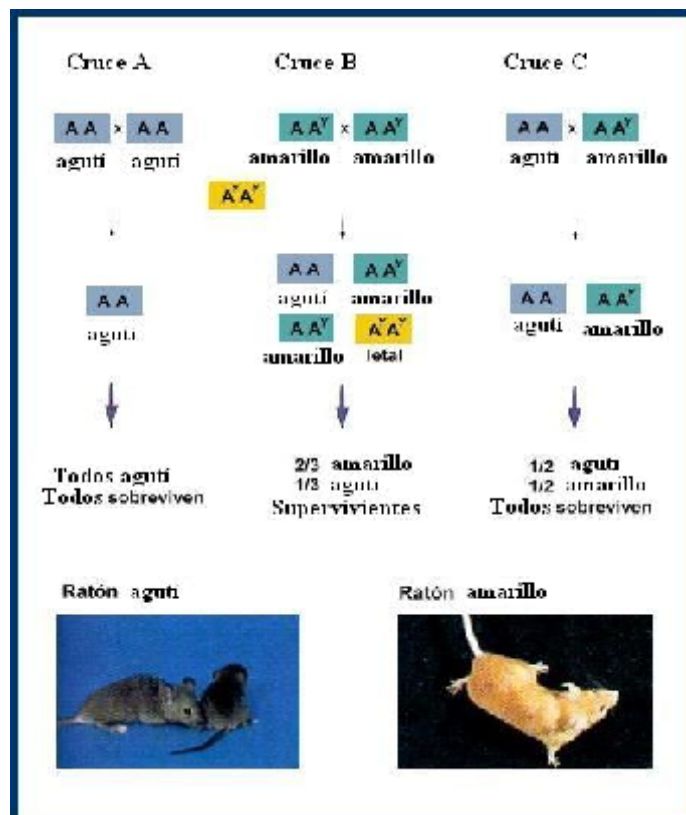
Receptor	Donante							
	O-	O+	B-	B+	A-	A+	AB-	AB+
AB-	X	X	X	X	X	X	X	X
AB+	X		X		X		X	
A+	X	X			X	X		
A-	X				X			
B+	X	X	X	X				
B-	X		X					
O+	X	X						
O-	X							

- **Herencia poligénica.** Aparece en los caracteres cuya determinación se debe a la acumulación de los efectos producidos por **varios genes**. Estos caracteres son cuantitativos y presentan **gran número de variaciones fenotípicas**. Algunos ejemplos son la estatura, el tono de los ojos, el peso o el color de las espigas.

Padres:	RRSS	x	rrss	
	Rojo oscuro		Blanco	
F ₁ :	rrs (rojo intermedio)			
F ₂ :	Genotipo		Fenotipo	
1	RRSS		Rojo oscuro	15 rojos y 1 blanco
2	RrSs		Rojo semioscuro	
2			Rojo semioscuro	
4	RrSs		Rojo intermedio	
1	RrSs		Rojo intermedio	
1	rrSS		Rojo intermedio	
2	Rrss		Rojo claro	15 rojos y 1 blanco
2			Rojo claro	
4	Rrss		Rojo claro	
1	rrss		Blanco	
1	rrss		Blanco	

* Hay dos genes involucrados, cada uno con dos alelos, que se simbolizan con R y r para el gen 1, y S y s para el gen 2.

- **Genes letales.** Son aquellos cuya presencia produce la **muerte del embrión** cuando presentan **homocigosis**. El alelo letal puede ser dominante o recesivo.



6. La teoría cromosómica de la herencia.

- En 1902 Sutton y Boveri indican que los factores de la herencia de Mendel están situados en los cromosomas.
- Al estar los cromosomas en parejas y separarse éstas para formar los gametos, en cada individuo un elemento del par procede de la madre y otro del padre.
- En 1909 Johannsen comenzó a utilizar los conceptos de gen, alelos, genotipo, fenotipo, etc.
- Seguidamente los discípulos de Morgan realizaron cruzamientos con *Drosophila melanogaster* y establecieron que los genes se encuentran en lugares concretos de los cromosomas llamados locus.
- Esta teoría se conoce como teoría cromosómica de la herencia y refleja que **no se heredan genes aislados sino cromosomas completos**.
- Tal teoría distingue **dos tipos** de genes:

- **Independientes.**

- Situados en cromosomas distintos
- Sus alelos se combinan entre sí para formar gametos según nos indica la tercera ley de Mendel

- **Ligados.**

- Se encuentran en el mismo cromosoma.
- Para formar gametos existen dos posibilidades:

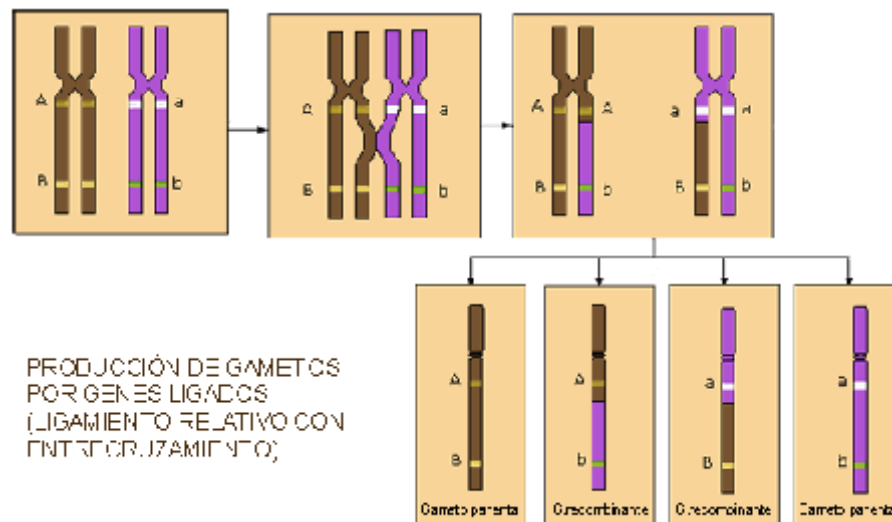
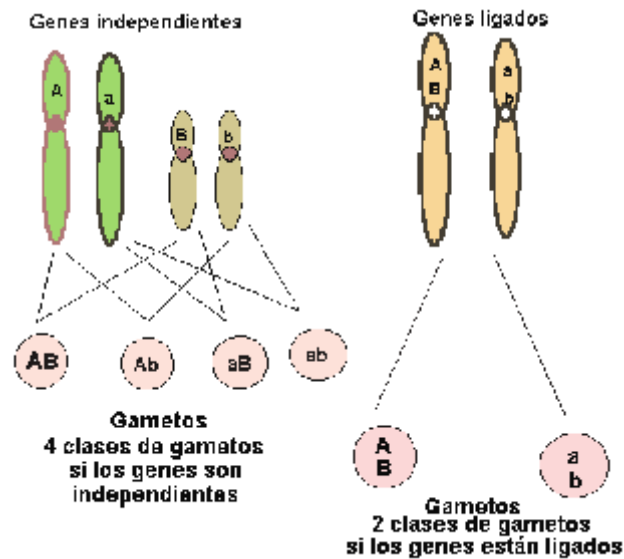
- **Combinación sin sobrecruzamiento.**

- No hay recombinación.
- Dos tipos de gametos.

- **Combinación con sobrecruzamiento.**

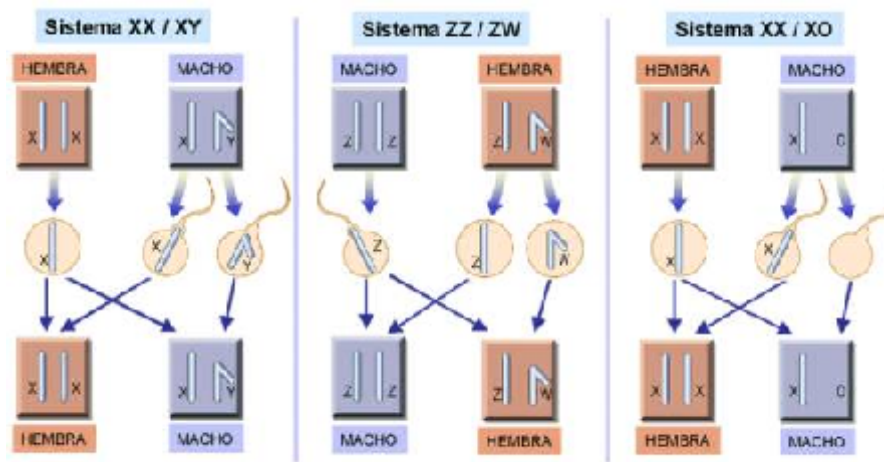
- Hay recombinación.
- Produce cuatro tipos de gametos, dos parentales y dos recombinantes.
- Los menos abundantes son recombinantes.
- A mayor distancia entre genes mayor frecuencia de recombinación.

- Sabiendo la frecuencia de entrecruzamiento entre dos genes podemos estimar la distancia entre ambos y la posición que ocupa cada uno dentro del cromosoma.
- Esto permite elaborar mapas cromosómicos.



7. La genética del sexo.

- Existen cuatro mecanismos distintos para diferenciar el sexo de un individuo.
 - **Determinación fenotípica.**
 - El sexo depende de las condiciones ambientales.
 - Ejem: *Crepidula fornicata* (molusco), peces, etc.
 - **Determinación génica.**
 - Actúa un gen con varios alelos.
 - Ejem: Pepinillo del diablo.
 - **Determinación cromosómica.**
 - Poseen cromosomas sexuales y autosomas.
 - Se dan cuatro sistemas: XY, ZW, XO y cromosomas múltiples.

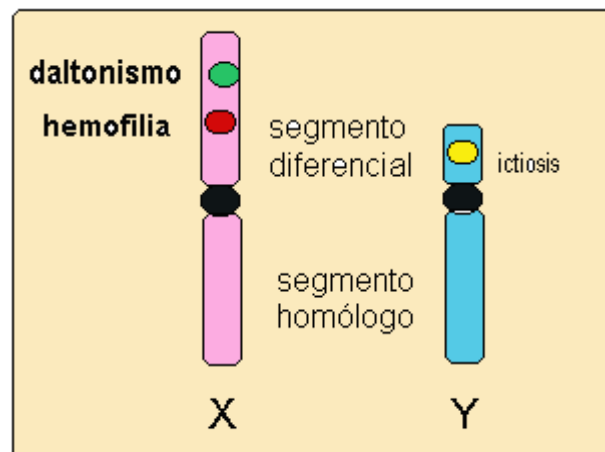


- **Determinación cariotípica.**

- Aparece en insectos himenópteros (abejas).
- Las hembras son diploides y los machos haploides.

8. Herencia ligada al sexo.

- Tiene lugar en aquellos caracteres cuyos genes se sitúan en los cromosomas sexuales. Para la especie humana estudiaremos tres ejemplos.



- **Daltonismo.**

- Dificultad para distinguir los colores (rojo/verde).
- Se debe a un alelo recesivo situado en el cromosoma X.
- Se designa como X^d .
- Las mujeres pueden ser XX (normal), XX^d (normal portadora) o X^dX^d (daltónica).
- Los hombres pueden ser XY (normal) o X^dY (daltónico).

- **Ejercicio.** ¿Qué descendencia obtendremos al cruzar un hombre daltónico con una mujer cuyo padre también lo era?
- **Hemofilia.**
 - Imposibilidad de coagulación sanguínea.
 - Se debe a un alelo recesivo situado en el cromosoma X.
 - Designado como X^h .
 - Es letal en homocigosis por lo que las mujeres hemofílicas suelen morir durante el desarrollo embrionario.
 - Las mujeres pueden ser XX (normal), XX^h (normal portadora), X^hX^h (letal, no nacen).
 - Los hombres serán XY (normales) o X^hY hemofílicos.
 - **Ejercicio.** Indicar la descendencia de los cruzamientos mujer portadora x hombre normal y mujer portadora x hombre hemofílico.
- **Ictiosis/Hipertrichosis auricular**
 - Afección de la piel que forma escamas y cerdas/Desarrollar pelos largos y gruesos en las orejas.
 - Se debe a un gen situado en el cromosoma Y.
 - Se designa como Y^l/Y^{ha} .
 - Siempre se manifiesta pues el hombre es haploide para tal dotación.
 - Lo transmiten los padres a todos sus hijos varones.
 - XY es normal y XY^l con ictiosis / XY^{ha} con hipertrichosis.
- Existen caracteres influidos por el sexo. Tal es el caso de la calvicie que en heterocigosis resulta dominante en el hombre y recesivo en la mujer.

